



Examen de sânge extemporanu pentru bebelușul dvs.

Revizuit
2020

Romanian translation of Newborn blood spot screening for your baby.

În prima săptămână după naștere, vi se va facilita un examen de sânge extemporanu pentru bebelușul d-voastră.

De ce trebuie examinați nou-născuții?

Examenul de sânge extemporanu pentru nou-născuți ajută la identificarea bebelușilor care suferă de afecțiuni medicale rare, dar grave.

Majoritatea bebelușilor examinați nu vor avea aceste afecțiuni, dar pentru cei puțini care le vor avea, tratamentul timpuriu poate îmbunătăți sănătatea acestora și preveni dezvoltarea unui grav handicap sau chiar decesul.

Care sunt afecțiunile pentru care sunt testați bebelușii?

Tuturor bebelușilor din Irlanda de Nord li se oferă teste pentru șase afecțiuni metabolice ereditare (IMD-uri), hipotiroidism congenital (CHT), fibroză chistică (CF) și afecțiuni ale celulelor seceră (SCD-uri).

Afecțiunile metabolice ereditare

Este important să vă informați medicul cât mai devreme dacă aveți un istoric de afecțiuni metabolice ereditare în familie. (vezi pagina 5). Bebelușii sunt testați pentru șase afecțiuni metabolice ereditare. Acestea sunt:

- fenilcetonuria (PKU)
- deficitul mediu de dehidrogenază a acilului coenzimă A (MCADD)
- boala urinei cu miros de sirop de arțar (MSUD)
- acidaemia izovalerică (IVA)
- aciduria glutatică tip 1 (GA1)
- homocistinuria (fără reacție la piridoxină) (HCU)

Aproximativ 1 din 5,000 de bebeluși din Irlanda de Nord vor avea PKU și 1 din 10,000 vor avea MCADD. Celelalte afecțiuni sunt mai rare, întâlnindu-se în 1 din 100,000–300,000 de bebeluși.

Bebeluşii cu aceste afecțiuni nu pot procesa anumite substanțe din mâncarea lor. Fără tratament, bebeluşii cu unele dintre aceste afecțiuni se pot îmbolnăvi grav într-un mod subit. Simptomele acestor afecțiuni sunt diferite; unele le pot pune viața în pericol sau pot duce la probleme severe de dezvoltare. Toate pot fi tratate printr-o dietă aleasă cu grijă, diferită pentru fiecare afecțiune, care poate necesita și medicamente adiționale.

Dacă bebeluşii nu sunt testați, ci depistați mai târziu cu o IMD, poate fi prea târziu pentru ca dieta specială să facă o diferență reală.

Hipotiroidismul congenital

Aproximativ 1 din 2,000 de bebeluși din Irlanda de Nord suferă de hipotiroidism congenital (CHT). Bebelușii cu CHT nu au suficient din hormonul tiroxină. Fără acest hormon, nu se dezvoltă cum trebuie și pot apărea dizabilități fizice și mentale grave și permanente.

Testarea înseamnă ca bebelușii cu CHT pot fi tratați timpuriu cu tiroxină, ceea ce va preveni dizabilitățile grave și le va permite să se dezvolte normal. Dacă bebelușii nu sunt testați și sunt diagnosticați mai târziu cu CHT, ar putea fi prea târziu pentru a preveni apariția unor dizabilități grave.

Fibroză chistică

Aproximativ 1 din 2,500 de bebeluși din Irlanda de Nord are fibroză chistică (CF). Aceasta afecțiune ereditară poate afecta digestia și plămânii. Bebelușii cu CF ar putea să nu ia în greutate și să aibă infecții toracice frecvente.

Testarea înseamnă că bebelușii cu CF pot fi tratați timpuriu cu o dietă bogată nutritiv, cu medicamente și cu fizioterapie. Deși copii cu CF sunt supuși riscului de-a se îmbolnăvi grav, se crede că tratamentul timpuriu îi ajută să trăiască mai mult și mai sănătos.

Testarea pentru CF include testarea unor bebeluși pentru cele mai frecvente alterări genetice care cauzează afecțiunea. Asta înseamnă că testarea poate identifica unii bebeluși care probabil sunt purtători de CF din punct de vedere genetic. Acești bebeluși au nevoie de teste adiționale pentru a afla dacă sunt purtători sănătoși sau dacă au CF. Testarea nu detectează toți purtătorii.



Afecțiunile celulelor seceră

Mai puțin de 1 din 10,000 de bebeluși născuți în Irlanda de Nord are afecțiunea celulelor seceră (SCD). Aceste afecțiuni ereditare afectează globulele roșii, care transportă oxigenul prin corp. Bebelușii cu o SCD au globule roșii care își pot schimba forma într-una de seceră, care pot rămâne blocate în vasele de sânge mici. Asta poate cauza durere și leziuni în corpul bebelușului, infecții grave sau chiar moarte.

Testarea înseamnă că bebelușii cu o SCD pot primi tratament timpuriu, inclusiv vaccinări și antibiotice, care, împreună cu educarea părinților vor preveni bolile grave și le vor permite copiilor să ducă vieți mai sănătoase.

Testarea mai poate identifica bebelușii care sunt purtători ai unei SCD sau a unei alte afecțiuni ale globulelor roșii din punct de vedere genetic. Purtătorii afecțiunilor celulelor seceră sunt sănătoși și nu necesită tratament. Totuși, pot manifesta unele probleme în situații în care corpurile lor nu primesc suficient oxigen, de exemplu dacă primesc un anestezic. Arareori, testare identifică alte afecțiuni, cum ar fi talasemia (o gravă afecțiune a sângelui). Și acești copii au nevoie de tratament și grijă pe toată perioada vieții.



Ce se întâmplă dacă există un istoric de IMD-uri în familie?

Cu cât mai devreme posibil înainte de nașterea copilului, ar trebui să informați cadrul medical (obstetricianul sau moașa) responsabil pentru dvs., că în familia dvs. sau a partenerului există cazuri de IMD-uri. Ați putea fi trimisă la un specialist în genetică, care va fi capabil să vă răspundă la întrebări sau cu care să discutați ce vă îngrijorează.

Ați putea fi sfatuită să vă testați copilul timpuriu. Detaliile despre informațiile care v-au fost oferite despre testarea timpurie și alte acțiuni specifice pe care trebuie să le faceți după ce vi se naște copilul, vor fi înregistrate în fișa dvs. de maternitate.

Dacă testarea timpurie este recomandată, moașa/asistenta va recolta o mostră mică de sânge din călcâiul bebelușului dvs. pe o lamelă etichetată cu "istoric în familie". Acest lucru se va întâmpla, în mod normal, între 24 și 48 de ore după naștere și rezultatele vor fi disponibile, în mod normal, în cel mult 48 de ore de la recoltarea mostrei.

Bebelușii care sunt testați devreme datorită unui istoric de IMD-uri în familie, tot vor trebui să parcurgă testarea de rutină când vor fi în vârstă de cinci zile.

Bebelușii care au un istoric de IMD-uri în familie ar putea necesita un regim alimentar special după naștere.

În cazurile în care există cazuri de MCADD în istoricul familiei, este important să va asigurați că bebelușul dvs. are un aport bun al laptelui. Un bebeluș născut la termen cu un istoric de MCADD în familie, ar trebui hrănit o dată la trei ore, iar un bebeluș născut înainte de termen o dată la trei ore. Există riscuri specifice în primele 72 de ore pentru bebelușii alăptați datorită cantității și a conținutului laptelui matern în această perioadă. Astfel este recomandat ca bebelușii alăptați să primească supliment de lapte praf până când laptele matern ajunge la o cantitate suficientă.

Ce implică examenul de sânge extemporaneu?

Când bebelușul dvs. este în vârstă de cinci zile, moașa / asistenta va înțepa călcâiul bebelușului cu ajutorul unui dispozitiv special pentru a recolta câteva picături de sânge pe o lamelă. Înțepătura în călcâi poate fi incomodă, iar bebelușul dvs. s-ar putea să plângă.

Cum pot ajuta?

- Asigurați-vă că bebelușul dumneavoastră e menținut la căldură și confortabil.
- Fiți pregătită să-l hrăniți și să-l alinați.
- Informația colectată pe fișa de examinare a bebelușului este importantă - asigurați-vă că detaliile sunt corecte.



Este necesară recoltarea repetată a probelor de sânge?

Ocazional, moașa sau asistenta medicală vă va contacta pentru a recolta o probă suplimentară de sânge din călcâiul bebelușului. Aceasta se poate datora faptului că inițial nu s-a recoltat suficient sânge, sau faptului că rezultatul nu a fost concludent. Rezultatele recoltării repetate sunt de obicei normale.

Testare este recomandată

Testarea bebelușului dvs. pentru aceste condiții este foarte recomandată, întrucât poate salva viața bebelușului dvs., dar nu este obligatorie. **Puteți opta individual pentru testările SCD, CF sau CHT, dar puteți opta fie pentru testarea tuturor celor șase IMD-uri, sau pentru niciuna.** Dacă nu doriți ca bebelușul dvs. să fie testat pentru niciuna dintre aceste afecțiuni, discutați cu moașa dvs. Toate deciziile dvs. vor fi înregistrate în carnetul de sănătate al copilului ("Carnetul Roșu" sau PCHR).

Dacă credeți că bebelușul dvs. nu a fost testat, discutați cu moașa sau cu medicul de familie.

Copilul meu poate fi testat mai târziu dacă mă răzgândesc?

Da. Bebelușii pot fi testați până împlinesc vârsta de 12 luni pentru toate afecțiunile, exceptând CF (pană la vârsta de opt săptămâni). Totuși, testarea întârziată poate însemna că este prea târziu ca tratamentul să aibă un impact semnificativ. Dacă aveți întrebări cu privire la teste, vă rugăm să le discutați cu medicul dvs.

Cum voi afla despre rezultate?

Majoritatea bebelușilor vor avea rezultate normale, care indică faptul că este improbabil să aibă oricare dintre aceste afecțiuni. În mod normal, un medic va informa părinții cu privire la rezultatele testelor și le va înregistra în carnetul de sănătate al copilului ("Carnetul Roșu" sau PCHR) înainte ca copilul să împlinească opt săptămâni.

Dacă nu ați primit rezultatele până în momentul în care bebelușul dvs. a împlinit opt săptămâni, vă rugăm discutați cu medicul dvs.

Un număr mic dintre bebeluși vor avea rezultate pozitive pentru una dintre afecțiunile testate. Asta nu înseamnă că suferă de afecțiunea respectivă, ci că este mai probabil să sufere de ea. Vor fi trimiși la un specialist pentru teste adiționale. În mod normal veți fi contactați în trei sau patru săptămâni de la efectuarea testului inițial.

Scopul testării este identificarea bebelușilor cu o probabilitate crescută de a avea aceste afecțiuni. Testarea nu este precisă 100%.

Ce se întâmplă cu probele de sânge ale bebelușului meu după examinare?

După examinare, probele de sânge ale nou-născutului sunt depozitate pentru o perioadă minimă de 5 ani și pot fi folosite în următoarele situații:

- Pentru a verifica rezultatele sau pentru alte teste recomandate de medicul dvs..
- Pentru a îmbunătăți programul de examinare.
- Pentru monitorizarea sănătății publice și în cercetare, pentru îmbunătățirea nivelului de sănătate al nou-născuților și al familiilor lor, în Regatul Unit. Bebelușului dvs. nu i se va face cunoscută identitatea și nu veți fi contactată.

Utilizarea acestor probe de sânge este guvernată de un cod deontologic, disponibil la moașa dvs. (codul de retenție și depozitare a probelor de sânge este momentan revizuit). Alternativ, puteți vizita: pha.site/PHEcodeofpractice

Există șanse mici ca cercetătorii să dorească să vă invite pe dvs. sau pe bebelușul dvs. să participați la viitoarele cercetări legate de programul de examinare a probelor de sânge.

În cazul în care nu doriți să primiți invitații pentru a lua parte la programe de cercetare, va rugăm să-i comunicați acest lucru moașei dvs.

Pentru informații locale:

Toate fișele privitoare la testele de sânge ale nou-născuților respectă prevederile legii de Protecție a Datelor din 2018. Pentru informații suplimentare despre cum PHA folosește și vă protejează datele, găsiți avizul nostru de confidențialitate la:
pha.site/privacynotice

Acest prospect se bazează pe cercetare calitativă, pe punctele de vedere ale părinților și a cadrelor medicale. A fost adaptat în Irlanda de Nord cu permisiunea Centrului pentru Programul de Testare a Nou-Născuților din Regatul Unit și este folosit în conformitate cu Licența Guvernamentală Deschisă versiunea 3.0.

A fost revizuit ultima dată în Decembrie 2019

Pentru traducerea acestui prospect,
întrebați-vă moașa sau vizitați
pha.site/newbornbloodspot



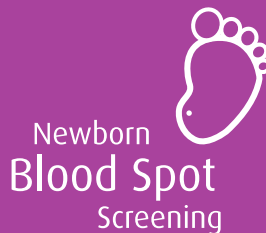
**Public Health
Agency**

Public Health Agency

12-22 Linenhall Street, Belfast BT2 8BS.

Tel: 0300 555 0114 (local rate).

www.publichealth.hscni.net



Find us on:



You Tube